

(12) 특허협력조약에 의하여 공개된 국제출원

(19) 세계지식재산권기구
국제사무국



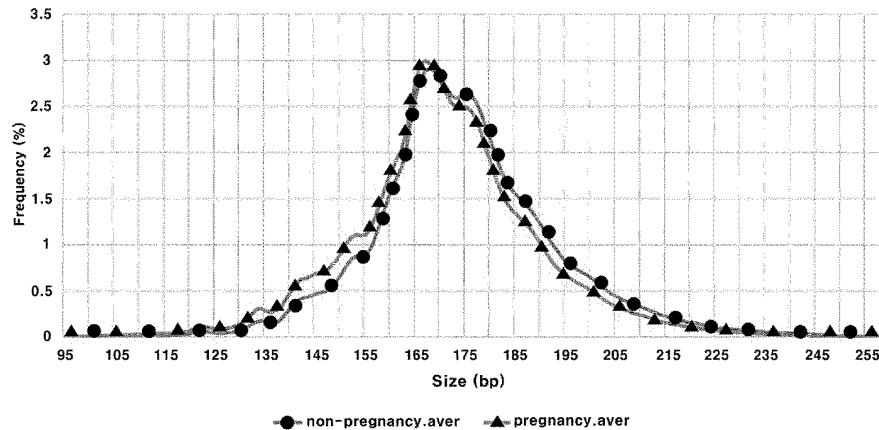
(10) 국제공개번호
WO 2020/050672 A1

2020년 3월 12일 (12.03.2020) **WIPO | PCT**

- (51) 국제특허분류: *C12Q 1/6869* (2018.01) *G16B 30/00* (2019.01)
(21) 국제출원번호: PCT/KR2019/011527
(22) 국제출원일: 2019년 9월 6일 (06.09.2019)
(25) 출원언어: 한국어
(26) 공개언어: 한국어
(30) 우선권정보: 10-2018-0106466 2018년 9월 6일 (06.09.2018) KR
(71) 출원인: 이원다이애그노믹스(주) (**EONE DIAGNOMICS GENOME CENTER CO., LTD.**) [KR/KR]; 22014 인천시 연수구 하모니로 291, 4층, Incheon (KR).
(72) 발명자: 권혁중 (**KWON, Hyuk Jung**); 14506 경기도 부천시 상동로 186, 2129동 1205호, Gyeonggi-do (KR). 윤선영 (**YUN, Seon Young**); 21990 인천시 연수구 송도미래로 30, C동 1309호, Incheon (KR). 이성훈 (**LEE, Sung Hoon**); 34075 대전시 유성구 지족동로 124, 105동 202호, Daejeon (KR). 신상철 (**SHIN, Shang Cheol**); 21901 인천시 연수구 청솔안로5번길 19, Incheon (KR). 이민섭 (**LEE, Min Seob**); 22003 인천시 연수구 센트럴로 232, 102동 1005호, Incheon (KR).
(74) 대리인: 김태선 (**KIM, Tac Sun**); 06779 서울시 서초구 강남대로16길 3, 8층, Seoul (KR).
(81) 지정국 (별도의 표시가 없는 한, 가능한 모든 종류의 국내 권리의 보호를 위하여): AE, AG, AL, AM, AO, AT, AU, AZ, BA, BB, BG, BH, BN, BR, BW, BY, BZ, CA, CH, CL, CN, CO, CR, CU, CZ, DE, DJ, DK, DM, DO, DZ, EC, EE, EG, ES, FI, GB, GD, GE, GH, GM, GT, HN, HR, HU, ID, IL, IN, IR, IS, JO, JP, KE, KG, KH, KN, KP, KW, KZ, LA, LC, LK, LR, LS, LU, LY, MA, MD, ME, MG, MK, MN, MW, MX, MY, MZ, NA, NG, NI, NO, NZ, OM, PA, PE, PG, PH, PL, PT, QA, RO, RS, RU, RW, SA, SC, SD, SE, SG, SK, SL, SM, ST, SV, SY, TH, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ, UA, UG, US, UZ, VC, VN, ZA, ZM, ZW.
(84) 지정국 (별도의 표시가 없는 한, 가능한 모든 종류의 국내 권리의 보호를 위하여): ARIPO (BW, GH, GM, KE, LR, LS, MW, MZ, NA, RW, SD, SL, ST, SZ, TZ, UG, ZM, ZW), 유라시아 (AM, AZ, BY, KG, KZ, RU, TJ, TM), 유

(54) Title: NON-INVASIVE PRENATAL TESTING METHOD USING MATERNAL CELL-FREE DNA FRAGMENT

(54) 발명의 명칭: 모체 혈액 유래 무세포 DNA 단편을 이용한 비침습적 산전 검사 방법



(57) Abstract: The present invention relates to a non-invasive prenatal testing method using a cell-free DNA fragment derived from maternal blood, and more specifically, to a non-invasive prenatal testing method capable of determining fetal aneuploidy or maternal mosaicism on the basis of difference in length between maternal and fetal DNA fragments in a cell-free DNA fragment derived from maternal blood. More specifically, the method according to the present invention separates the total cell-free DNA fragments isolated from the maternal blood into maternal or fetal cell-free DNA fragments depending on the length of the DNA fragment, and uses z-scores calculated therefrom to enable a more accurate determination of fetal aneuploidy or maternal mosaicism. Thus, the method can be beneficially used in non-invasive prenatal testing.

(57) 요약서: 본 발명은 모체 혈액 유래 무세포 DNA 단편을 이용한 비침습적 산전 검사 방법에 관한 것으로, 구체적으로 모체 혈액 유래 무세포 DNA 단편에서 모체와 태아의 DNA 단편 길이 차이를 기초로 태아의 염색체 이수성 또는 모체 모자이시즘을 판단하는 비침습적 산전 검사 방법에 관한 것이다. 구체적으로, 본 발명에 따른 방법은 모체 혈액으로부터 분리된 전체 무세포 DNA 단편을 DNA 단편의 길이에 의존하여 모체 또는 태아 유래 무세포 DNA 단편으로 분리하고, 이들 각각으로부터 계산된 z-스코어를 이용하여 태아의 염색체 이수성 또는 모체 모자이시즘을 더욱 정확하게 판단할 수 있으므로, 비침습적 산전 검사에 유용하게 사용될 수 있다.

[다음 쪽 계속]

WO 2020/050672 A1

럼 (AL, AT, BE, BG, CH, CY, CZ, DE, DK, EE, ES, FI, FR, GB, GR, HR, HU, IE, IS, IT, LT, LU, LV, MC, MK, MT, NL, NO, PL, PT, RO, RS, SE, SI, SK, SM, TR), OAPI (BF, BJ, CF, CG, CI, CM, GA, GN, GQ, GW, KM, ML, MR, NE, SN, TD, TG).

공개:

— 국제조사보고서와 함께 (조약 제21조(3))